

# Celiakie

## Informace pro pacienty a jejich rodiče

### 1. Co je to celiakie?

Celiakie (glutensenzitivní enteropatie) je celoživotní imunitně zprostředkované onemocnění postihující střevo, ale i jiné orgány u dětí i dospělých. Onemocnění se vyskytuje u jedinců, kteří k němu mají genetickou dispozici a kteří přijímají ve stravě lepek (cizím slovem gluten). Lepek je bílkovinný komplex v povrchní části obilovin. Imunitní reakce je příčinou změn na sliznici tenkého střeva.

### 2. Jak je celiakie častá?

Celiakie je jedno z nejčastějších celoživotních onemocnění, které postihuje přibližně 1 % lidí v Evropě. Stále však není dostatečně diagnostikovaná a to především mezi dospělými.

### 3. Jak celiakie vzniká?

Příčinou onemocnění je abnormální reakce imunitního systému na lepek. Aby se celiakie mohla rozvinout, musí mít dotyčný jedinec vrozenou, geneticky danou schopnost abnormální reakce na lepek, jejímž důsledkem jsou změny ve sliznici tenkého střeva, ale i jiných orgánů. Předpokladem vzniku onemocnění je konzumace lepku ve stravě.

### 4. Jaké jsou změny na sliznici tenkého střeva?

U rozvinuté celiakie je ve sliznici tenkého střeva pozorován autoimunitní zánět. Zánětlivé změny, které postihují především horní část tenkého střeva, jsou různého stupně až po úplnou atrofii, při které vymizí střevní klky a sliznice je zcela vyhlazená. Důsledkem je potom porucha všech funkcí tenkého střeva a to hlavně vstřebávání živin. Výsledkem může být poškození i jiných orgánů.

### 5. Jaké má celiakie projevy?

#### 5.1. Klasická forma celiakie

Pacienti s klasickou formou celiakie mají **střevní projevy onemocnění**, jako jsou objemné, průjmové zapáchající stolice, nechutenství, ztráta tělesné hmotnosti, velké břicho, nadýmání. Tyto projevy jsou nejčastěji pozorovány u malých dětí do 3 let života.

#### 5.2. Neklasická forma celiakie

Pacienti s neklasickou formou celiakie nemají trávicí obtíže a mají naopak **mimostřevní projevy onemocnění**. Tato forma celiakie byla dříve také nazývána „atypická“, tento název byl však opuštěn, pro-

tože neklasická forma celiakie je naopak častější než forma klasická. Mezi neklasické projevy celiakie patří:

#### 5.2.1. Kostní a svalové projevy

Mezi dětmi vyšetřovanými pro malý růst je nalézáno až 10 % dětí s celiakií, proto u každého dítěte s malým vzrůstem musí být celiakie vyloučena. Děti s celiakií mohou mít též snížený obsah minerálů v kostech a mohou mít též projevy svalového onemocnění.

#### 5.2.2. Kožní a slizniční projevy

Z kožních projevů celiakie je nejznámější **dermatitis herpetiformis Duhring**. Jedná se o velmi svědivé oparu podobné kožní změny vpředu na končetinách, hýždích, zádech a obličeji. Onemocnění je často zaměňováno za atopický ekzém, i když lokalizace kožních změn a jejich charakter jsou jiné. Ke kožním projevům celiakie patří též ohraničené ztráty vlasů, ztráty pigmentace kůže, afty v ústech.

#### 5.2.3. Celiakie a chudokrevnost (anémie)

Jediným příznakem celiakie může být anémie z nedostatku železa způsobená jeho špatným vstřebáváním v důsledku celiakie. Proto při každé chudokrevnosti z nedostatku železa, která nereaguje na běžnou léčbu železem, je třeba myslet na celiakii.

#### 5.2.4. Projevy v oblasti reprodukce

U děvčat s neléčenou celiakií může být opožděno sexuální zrání v podobě opožděné první menstruace, nebo nepřítomností menstruačních cyklů, potížemi s otěhotněním, samovolnými potraty, celkovým vyčerpáním po porodu.

#### 5.2.5. Neurologické a psychické projevy

Postižení mozečku při celiakii se může projevovat poruchami rovnováhy, nejistou chůzí o široké bázi, kolísáním a kymácením. Psychické projevy u pacientů s celiakií jsou poměrně časté, popisují se především depresivní stavy.

#### 5.2.6. Různé projevy

Celiakie se může projevovat také změněnými hodnotami jaterních testů (aminotransferáz), únavou, dráždivým tračníkem.

### 5.3. Subklinická (tichá) celiakie

U těchto pacientů jsou projevy onemocnění nenápadné, takže je sami nepovažují za onemocnění a nevyhledávají lékařské vyšetření. Pokud je u těchto jedinců celiakie diagnostikována, řada potíží vymizí po bezlepkové dietě a lidé se cítí podstatně lépe.

## 6. K celiakii přidružená onemocnění

S celiakií se sdružují především autoimunitní onemocnění. Výskyt celiakie u některých autoimunitních onemocnění je i více než 10x vyšší než v běžné populaci. Příznaky celiakie mohou být překryty přidruženým onemocněním. S celiakií se častěji sdružuje cukrovka I. typu, autoimunitní zánět štítné žlázy, nedostatek imunoglobulinu A (IgA) v krvi. Celiakie je také častější u dětí s Downovou nemocí a Turnerovým syndromem.

## 7. Celiakie a zhoubné nádory

Pacienti s neléčenou celiakií mohou onemocnět určitou formou zhoubného lymfomu častěji než zdraví jedinci. Toto onemocnění v naprosté většině přichází až v dospělosti a jeho prevence spočívá v léčbě celiakie, tj. v celoživotním dodržování přísné bezlepkové diety.

## 8. Jak se celiakie diagnostikuje?

Diagnostika u pacientů s **projevy podezřelými z celiakie** je zahajována **vyšetřením protilátek** v krvi, které jsou pro celiakii vysoce diagnosticky přesné (specifické a senzitivní), tj. stanovení protilátek proti tkáňové transglutamináze ve třídě IgA (anti-TG2-IgA). Předpokladem tohoto vyšetření je proto normální hladina imunoglobulinu A (IgA) v krvi a dostatečná konzumace stravy s lepkem. Rychlotesty z krve nebo ze slin jsou pouze orientační a vždy musí být potvrzeny vyšetřením krve v laboratoři. Při pozitivním nález protilátek, má být dítě odesláno k dětskému gastroenterologovi, který dokončí diagnostiku. **V žádném případě po prvním pozitivním nález nemá být zahajována bezlepková dieta.** Dokončení diagnostiky dětským gastroenterologem spočívá v ověření předchozího nálezu případně v doplnění o další vysoce senzitivní a specifické vyšetření spočívající ve stanovení **protilátek proti endomyziu (EMA)**. Diagnóza je potom definitivně potvrzena **biopsií sliznice tenkého střeva**. Při pozitivním nález jsou pozorovány změny, popsané výše ve 4. odstavci. Nutnou součástí správné diagnózy je **pozitivní reakce pacienta na bezlepkovou dietu**, při které vymizí projevy onemocnění a nález protilátek.

### 8.1. Jak se provádí biopsie?

K potvrzení diagnózy celiakie je nutné vyšetřit vzorek sliznice tenkého střeva. Odběr vzorku se provádí endoskopicky (u malých dětí v celkové anestezii při hospitalizaci a u starších dětí ambulantně bez anestezie). Podrobnější informace k endoskopickému vyšetření jsou uvedeny na [www.gastroped.cz](http://www.gastroped.cz) v sekci „Pro pacienty“. Bioptický vzorek lze také získat sací kapslí zavedenou pod rtg kontrolou na začátek tenkého střeva. Vyšetření je ambulantní a provádí se bez jakékoliv anestezie, protože dítě musí při vyšetření aktivně polykat, aby kapsle postupovala ze žaludku dále do tenkého střeva. Vyšetření je nebolestivé, avšak doba než kapsle postoupí do první kličky tenkého střeva může být různě dlouhá. V poslední době je dáována přednost endoskopii.

## 8.2. Je možné celiakii diagnostikovat bez biopsie?

U **vybrané jasně definované skupiny dětských pacientů** lze stanovit diagnózu celiakie bez provedení biopsie. **Toto rozhodnutí může však učinit pouze dětský gastroenterolog** a to na základě následujících kritérií:

- 1) jsou přítomny klinické projevy onemocnění
- 2) není přítomen IgA deficit
- 3) pozitivita anti-TG2 je nad 10-násobek normy
- 4) pozitivita EMA z jiného odběru krve a ověření 10-násobné positivity anti-TG2
- 5) je vhodné doplnit genetické vyšetření - stanovení HLA DQ2/DQ8, viz další text
- 6) projevy onemocnění musí ustoupit po bezlepkové dietě

## 8.3. Může k diagnostice celiakie přispět genetické vyšetření?

HLA antigeny se vyskytují na buňkách lidského organismu a jejich kombinace jsou specifické pro každého jedince. Nositelé některých forem těchto antigenů jsou častěji postiženi určitými chorobami. HLA- DQ2 má 95 % pacientů s celiakií, naprostá většina ze zbývajících 5 % pacientů je nositelem HLA-DQ8. Přibližně 35-40 % zdravých lidí má však také stejné HLA-antigeny, celiakií ale onemocní pouze 1 % populace. **Genetické vyšetření se proto nehodí k vyhledávání pacientů s celiakií mezi lidmi v celé neroztříděné populaci a k běžné diagnostice celiakie.**

Stanovení HLA-DQ2 a HLA-DQ8 může však být užitečným vyšetřením k vyloučení celiakie. Negativní výsledek HLA (chybění rizikových genů pro celiakii) činí celiakii vysoce nepravděpodobnou, a není proto nutné provádět další testování protilátek u dětí. Hlavní úloha HLA typizace spočívá tedy ve vyloučení celiakie nebo poskytnutí informace o její budoucí nepravděpodobnosti.

Vyšetření HLA může být proto doporučeno bezpříznakovým jedincům s přidruženými onemocněními a příbuzným prvního stupně (rodiče, sourozenci) pacientů s celiakií. Pokud u nich rizikové geny nejsou prokázány, není potřeba je dále vyšetřovat. Pokud rizikové geny jsou prokázány, tyto jedinci mohou, ale také nemusí vyvinout celiakii a je proto nutné je dále sledovat.

## 8.4. Jaké je riziko pro dítě, že bude mít také celiakii, když někdo z rodičů nebo starší sourozenec má celiakii?

Toto riziko je asi 10 %. U dítěte narozeného v takovéto rodině je právě vhodné provést HLA typizaci. Pokud je negativní, dítě celiakií s nejvyšší pravděpodobností nikdy ne onemocní a není potřeba ho dále vyšetřovat. Pokud je typizace pozitivní, je dítě třeba dále sledovat a vyšetřovat anti-TG2 v intervalech 1-3 let do plnoletosti.

## 9. Co je to zátěžový test lepkem?

Zátěžový test lepkem je prováděn při jakýchkoliv pochybnostech o původní diagnóze celiakie, pokud možnost onemocnění nebyla vyloučena negativní HLA typizací. Nemá se provádět u dětí do pěti let a v pubertálním růstovém zrychlení. Před zahájením testu je třeba, aby pacient měl dostatečný příjem lepku (alespoň 15g/den). Během expozice (podávání lepku) je třeba sledovat autoprotilátky specifické pro celiakii. V případě přetrvávající negativity autoprotilátek a nepřítomnosti symptomů lze považovat test za dokončený po dvou letech expozice lepkem. Sledování pacienta má však být delší, protože nové vzplanutí onemocnění je možné i po několika letech.

## 10. Co je to screening celiakie?

Celiakie je stále nedostatečně diagnostikovaná v české populaci. Příčinou je skutečnost, že střevní příznaky jsou přítomny hlavně u malých dětí a mimostřevní projevy převládají u starších dětí, mladistvých a dospělých. Tuto situaci může zlepšit cílený screening celiakie, což je její aktivní vyhledávání zaměřené na rizikové skupiny onemocnění. U dětí a mladistvých jsou to především onemocnění, která mohou být přidružena k celiakii a příbuzní I. stupně pacienta s celiakií (tj. rodiče nebo sourozenci pacienta). Celiakii je třeba rovněž aktivně vyhledávat u všech pacientů s onemocněními, která mohou být projevem některé z forem neklasické (mimostřevní) celiakie. Screening u jedinců, kteří mají některé z možných přidružených onemocnění nebo jsou příbuznými I. stupně pacientů s celiakií je s výhodou začít vyšetřením HLA, které může určit, kteří pacienti nemohou celiakií onemocnět. Pokud toto genetické vyšetření není dostupné je možno vyšetřovat opakovaně anti-TG2. U pacientů s cukrovkou 1. typu je výskyt HLA positivity vysoký, proto je vyhledávání pacientů s celiakií možno provádět jen vyšetřením anti-TG2 v pravidelných intervalech. Anti-TG2 vyšetřením se začíná také screening všech pacientů s nějakými projevy onemocnění, viz diagnostika celiakie. Vyhledání možného nositele onemocnění provádějí praktičtí lékaři pro děti a dorost a ambulantní specialisté. Rozšířené možnosti cíleného screeningu u dospělých pacientů upravuje věstník Ministerstva zdravotnictví ČR.

## 11. Kdy zavádět lepek do stravy kojenců?

V současné době se doporučuje zavádět lepek do stravy kojence v malém (2 lžičky pšeničné mouky do zeleninového příkrmu nebo dva piškoty do ovocného příkrmu) a postupně vzrůstajícím množstvím společně s ostatními nemléčnými příkrmy – obvykle mezi ukončeným 4. a ukončeným 6. měsícem věku.

## 12. Lze celiakii předcházet?

Celiakii nelze předcházet. Kojení a věk kojence, kdy je lepek zaveden do jeho jídelníčku, nemají vliv na rozvoj celiakie v dětském věku.

## 13. Jak se celiakie léčí?

Od zjištění, že lepek je hlavním vyvolávajícím faktorem celiakie, je **celoživotní bezlepková dieta jedinou příčinnou terapií**. Bezlepková dieta je náročná na režim, vyžaduje celoživotní vyloučení surovin, potravin a nápojů obsahujících lepek. Základem bezlepkové diety je úplné vyloučení mouky z pšenice (včetně špaldové mouky), žita, ječmene i ovsa a výrobků z nich provedených. Ovsu je věnována ještě další část textu. Vyloučit je třeba i suroviny vyráběné z uvedených obilovin jako jsou kroupy, krupky, krupice a vločky.

Zakázané jsou všechny potravinářské výrobky, ve kterých jsou uvedené mouky hlavní součástí, jako jsou pečivo, strouhanka, cukrářské výrobky (dorty, zákusky, piškoty, oplatky, sušenky), těstoviny a knedlíky (i bramborové, do kterých se mouka přidává).

Zakázané jsou rovněž všechny potravinářské výrobky, ve kterých je mouka jako přídavek, tj. polévky (zahuštěné jíškou, polévky s těstovinami, kroupami, krupicí), omáčky (zahuštěné moukou), výrobky z brambor (knedlíky, placky, bramboráky), konzervy a uzeniny (zvláště měkké salámy, výrobky z mletého masa, párky, klobásy, buřty, jitrnice, jelítka, nádivky do masa, paštiky, pomazánky), cukrovinky (plněné čokolády, nugát, plněné bonbóny, karamely, zmrzliny, pudinky, kypřicí prášky), sójová a jiná rostlinná masa (ROBI, seitan, klaso), nápoje (pivo), majonézy, dresinky, sójová omáčka, hořčice a kečupy, pokud nejsou uvedeny jako bezlepkové. Jako přísada do řady výrobků je používán pšeničný škrob, který však obvykle obsahuje stopy lepku.

Náhradní suroviny jsou brambory, rýže, kukuřice, pohanka, sója, proso (jáhly), amarant, luštěniny, merlík chilský a výrobky z nich. Na trhu je nyní velký výběr potravin vyrobených pro bezlepkovou dietu. Pro snadnější orientaci při nákupu bývají označeny přeškrtnutým klasem.

Bezlepková dieta je podstatně dražší než odpovídající strava obsahující lepek. Za této situace je proto jakékoliv rozšíření sortimentu surovin bezlepkové diety velmi žádoucí. Pozornost v tomto směru je zaměřena na oves. Prolaminová frakce ovsa (aveniny) je menší a méně imunitně aktivní než v ostatních obilovinách, ale oves je často kontaminován příměsí jiných obilovin (zejména ječmene) a k jeho kontaminaci může dojít také při výrobě. Přibližně 95 % pacientů s celiakií však oves snáší. U nového pacienta se začíná bezlepkovou dietou zprvu i s vyloučením ovsa, a pokud pacient dosáhne remise onemocnění, je možné pod lékařským dohledem postupně zavádět i oves za pečlivého klinického a laboratorního sledování. **Oves však nesmí být kontaminovaný jinými obilovinami obsahují-**

**cími lepek, což musí být ověřeno atestem.** Běžný oves na trhu v ČR proto nelze doporučit jako součást bezlepkové diety.

Klinická odpověď na bezlepkovou dietu je často rychlá (po několika týdnech). Sliznice se u dětí normalizuje většinou asi po šesti měsících. Pokud nález protilátek specifických pro celiakii se neupraví do jednoho roku při léčbě bezlepkovou dietou, je třeba hledat chyby především ve striktním dodržování diety. Nedostatek vitamínů, minerálů a stopových prvků má být doplněn v úvodní fázi léčby. V atrofické sliznici tenkého střeva jsou sníženy aktivity některých enzymů, např. laktázy, která štěpí mléčný cukr. Doporučuje se proto nepodávat na přechodnou dobu mléko a mléčné výrobky. Dočasný deficit laktázy se rychle upravuje při bezlepkové dietě a mléko je obvykle dobře snášeno již za jeden měsíc po zahájení léčby. ***Hrubou chybou je zavádění bezlepkové diety „na zkoušku“ u jedinců, kteří nebyli řádně diagnostikováni. Při takovém postupu je potom významně snížena možnost správné diagnostiky, protože protilátky se stanou falešně negativní.***

Podle nařízení komise (EU) č. 828/2014 o požadavcích na poskytování informací o nepřítomnosti či sníženém obsahu lepku v potravinách spotřebitelům mohou potraviny označené jako „**bez lepku**“ obsahovat lepek nejvýše v množství **20 mg/kg** ve stavu v němž jsou prodávány konečnému spotřebiteli. Potraviny označené údajem „**velmi nízký obsah lepku**“ mohou obsahovat lepek v maximálním množství **100 mg/kg**. Množství konzumovaného lepku považované za bezpečné pro pacienta s celiakií je udáváno v literatuře v množství 50 mg/ den. U některých pacientů s celiakií však lepek i v množství 10 mg/den může způsobit změny na střevní sliznici.

**Oves** obsažený v potravinách označovaných jako „bez lepku“ nebo „s velmi nízkým obsahem lepku“ musí být speciálně vyroben, připraven a/nebo zpracován tak, aby bylo zamezeno kontaminaci pšenicí, žitem, ječmenem nebo jejich kříženci, přičemž obsah lepku v ovsu nesmí být vyšší než 20 mg/kg.

## 14. Kdo může poradit s bezlepkovou dietou?

**Sdružení celiaků České republiky ([www.celiac.cz](http://www.celiac.cz))** a **Společnost pro bezlepkovou dietu ([www.celiak.cz](http://www.celiak.cz))** jsou organizacemi pacientů poskytující odborné a praktické informace a podávají rovněž kompletní přehled pomoci, kterou aktuálně poskytují zdravotní pojišťovny pacientům s celiakií.

## 15. Která onemocnění se mohou projevovat podobně jako celiakie?

### 15.1. Alergie na lepek (pšenici)

Alergie je nepřiměřená reakce imunitního systému na neškodné látky v okolí, v tomto případě na lepek. Tato reakce je zcela odlišná od autoimunitní reakce u celiakie. Příznaky se projevují během

minut až několika hodin po konzumaci lepku. Diagnostika je odlišná od diagnostiky celiakie a pacient má být v péči alergologa.

### 15.2. Alergie na bílkovinu kravského mléka

Tato alergie je onemocnění typické pro kojence a malá batolata. Většinou vymizí v dalších letech života dítěte, v 6 letech u více než 90 % dětí. Jen malé procento onemocnění (obvykle alergie časného typu) přetrvává do vyššího věku.

### 15.3. Nesnášenlivost mléčného cukru (intolerance laktózy)

Laktáza je enzym ve sliznici tenkého střeva, který štěpí mléčný cukr (laktózu). Při snížení jeho aktivity je laktóza štěpena střevními bakteriemi (kvasí), což vede k průjmům. Aktivita laktázy může být dočasně snížena po závažném infekčním střevním onemocnění. Podobně její aktivita může být snížena v době diagnózy celiakie, kdy je sliznice tenkého střeva závažně postižena včetně snížené aktivity laktázy. Proto u některých pacientů s čerstvě diagnostikovanou celiakií je třeba dočasně jako součást bezlepkové diety vyloučit i mléčné výrobky. S hojením sliznice při dodržování bezlepkové diety se zvýší i aktivita laktázy a pacient s celiakií může opět konzumovat i mléčné výrobky. U některých zdravých jedinců se s věkem snižuje aktivita laktázy a tito lidé ačkoliv jako kojenci neměli potíže s trávením laktózy, postupně ztrácí schopnost štěpit laktózu a v důsledku toho mají střevní potíže při její konzumaci. Řešením jsou mléčné výrobky s nižším obsahem laktózy (jogurty, sýry), případně bezlaktózová mléka. Tato intolerance laktózy je někdy mylně nazývána „alergií na laktózu“. **U všech jedinců s intolerancí laktózy by měla být pomocí anti-TG2 vyloučena celiakie.**

### 15.4. Neceliakální glutenová senzitivita

Vedle alergie na lepek a celiakie je v poslední době popisována nová klinická jednotka – neceliakální glutenová senzitivita. Toto nově popsané onemocnění vyvolávající diskuse, je charakterizováno střevními i mimostřevními symptomy s rychlým nástupem (hodiny až dny) po požití lepku a stejně rychlým vymizením potíží po jeho odstranění ze stravy. Výskyt onemocnění se odhaduje, že je vyšší než výskyt celiakie. Klinický obraz je kombinací projevů dráždivého tračníku včetně bolesti břicha, nadýmání a průjmu. Přítomny mohou být i celkové projevy jako je únava, bolest hlavy, bolesti svalů, ztuhlost končetin, deprese, anémie, dermatitida. Předpokladem k diagnóze je vyloučení celiakie a alergie na lepek. U pacientů s neceliakální glutenovou senzitivitou nejsou nalézány změny na sliznici tenkého střeva, vyšetření protilátek na celiakii je negativní.

Není jasné, která ze součástí obilných zrn vyvolává projevy. Pšenice, která je jednou z nejčastějších příčin vyvolávajících projevy, obsahuje ještě jiné složky, tj. další proteiny, lipidy a sacharidy. Zvláště je pozornost věnována fruktanům, což jsou špatně vstřebatelné sacharidy, které mohou vyvolávat projevy samy o sobě. Jedinou možností průkazu této diagnózy je dvojitě zaslepený eliminačně-expoziční

test s lepkiem, který je však v podmínkách klinické praxe obtížně proveditelný. Test spočívá v podávání testovací potraviny nebo kapsle s lepkiem nebo bez lepku po určitou dobu za současného dodržování bezlepkové diety. Během testu ani pacient ani lékař neví, ve které kapsli nebo potravíně je nebo není přítomen lepek. Na závěr testu se rozkryje, kdy pacient konzumoval lepek a odpovídají-li jeho potíže době podávání lepku. Z praktického hlediska je však obtížné test provádět a tak možnou diagnózu potvrdit nebo vyloučit a není proto nutné sledování lékařem. Diagnózu si určuje sám pacient.